

## OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Es un trastorno congénito, que se caracteriza por fragilidad excesiva en el hueso y es causada por deficiencia en la elaboración de una proteína, el colágeno tipo I. Los pacientes que presentan este trastorno tienen menos colágeno de lo normal o es de menor calidad, y es la causante de una fragilidad y debilidad de los huesos. La osteogénesis imperfecta es una enfermedad genética, la mayoría de los casos se heredan de uno de los padres, aunque algunos casos son el resultado de nuevas mutaciones. Una persona con osteogénesis imperfecta tiene 50% de posibilidades de transmitir el gen y la enfermedad a sus hijos.

Múltiples fracturas producen acortamiento y deformidad incluyendo la tibia (pierna) en “sable” y el fémur (muslo) en “acordeón”. Las personas con osteogénesis imperfecta generalmente tienen una estatura por debajo del promedio. Algunos pacientes presentan un tinte azul en la parte blanca del ojo (esclerótica), y pérdida temprana de la audición. A menudo tienen articulaciones flexibles (hipermovilidad), y algunos también tienen un desarrollo deficiente de los dientes.

No existe aún cura para la osteogénesis imperfecta; sin embargo, hay terapias específicas que pueden reducir el dolor y las complicaciones asociadas con esta enfermedad. Los bifosfonatos son medicamentos que se ha demostrado ser muy valiosos en el tratamiento de los síntomas de la osteogénesis imperfecta. Estos medicamentos pueden incrementar la fuerza y densidad del hueso y han mostrado que reducen considerablemente el dolor óseo y la tasa de fracturas, en especial en los huesos de la columna; sin embargo no se cuenta con ellos en México todavía.

Los ejercicios de bajo impacto, como la natación, mantienen los músculos fuertes y ayudan a conservar los huesos también fuertes. Estos ejercicios pueden ser muy benéficos para personas con osteogénesis imperfecta y se deben fomentar. En los casos más severos, se puede considerar la posibilidad de la cirugía para colocar varillas metálicas en los huesos largos de las piernas, con el fin de fortalecer el hueso y reducir el riesgo de fractura.

La cirugía reconstructiva se puede necesitar para corregir cualquier tipo de deformidades. Este tratamiento es importante debido a que las deformidades, como las piernas arqueadas o un problema en la columna, pueden afectar en forma considerable la capacidad de una persona para moverse o caminar. Sin importar el tratamiento, las fracturas ocurren y la mayoría cicatriza rápidamente. Se debe limitar el tiempo con la férula o yeso, dado que se puede presentar pérdida ósea (osteoporosis por desuso) cuando no se utiliza una parte del cuerpo durante un período de tiempo.

El pronóstico depende del tipo de osteogénesis imperfecta, y existen más de 10 formas, sin embargo las más comunes son el Tipo I (forma leve) que es el más común y las personas pueden tener una expectativa de vida normal. El Tipo II es una forma grave que generalmente lleva a la muerte en el primer año de vida. El

Tipo III (severa) las personas con este tipo presentan muchas fracturas en el comienzo de su vida y pueden sufrir graves deformidades óseas. Muchos quedan limitados a una silla de ruedas y generalmente tienen una expectativa de vida algo más corta; y el tipo IV u osteogénesis imperfecta moderada: es similar al tipo I, aunque las personas necesitan muletas o dispositivos ortopédicos para caminar, la expectativa de vida es normal o cerca de lo normal.

Para la prevención, se recomienda la asesoría genética para las parejas que estén planeando un embarazo si hay antecedentes familiares o personales de esta afección.

Sociedad Mexicana de Ortopedia Pediátrica  
[www.smop.com.mx](http://www.smop.com.mx)